

AMBIGUITE SEXUELLE DE DECOUVERTE TARDIVE A L'HOPITAL SOMINE DOLO DE MOPTI (MALI) A PROPOS D'UN CAS.

A LATE DISCOVERY OF SEXUAL AMBIGUITY IN SOMINE DOLO HOSPITAL OF MOPTI (MALI).

CISSE D.¹, TRAORE A.¹, BERTHE H.², COULIBALY M.³, KASSOGUE A.⁴, DIALLO M.S.⁴, DIAKITE M.L.², TRAORE B.¹, TRAORE D.¹, HAÏDARA K.¹, TEMBELY A.², OUATTARA Z.³

1 : Hôpital Sominé DOLO de Mopti

2 : CHU du Point G Bamako

3 : CHU Gabriel TOURE Bamako

4 : CHU Kati

Auteur correspondant : : CISSE DRAMANE, Service de Chirurgie Hôpital Sominé DOLO de Mopti (MALI) BP 139. Email : djennecisse@yahoo.fr

Résumé :

Les anomalies de la différenciation sexuelle ou Disorders of Sex Development (DSD) anciennement connues sous le nom d'ambiguïté sexuelle sont des conditions rares dans notre pratique. Nous rapportons un cas de 46 XY DSD, pseudo-hermaphrodisme mâle, élevé comme fille, marié et venu consulter pour infertilité primaire. A la lumière de ce cas pris en charge dans ses aspects chirurgicaux et psychologiques et à travers une revue de la littérature, nous posons le problème de l'information de la patiente et de sa famille sur son sexe génomique dans un contexte de famille traditionnelle africaine.

Mots clés : Anomalies – Différenciation Sexuelle - vaginoplastie

Summary:

The Disorders of Sex Development (DSD) are rare conditions in our practice. We report a case of 46 XY DSD, educated as a daughter, married and come to consult for primary infertility. In the light of the surgical and psychological management and through a review of literature, we pose the problem of informing the patient and her family about her genomic sex in context of traditional african family.

Keywords: Disorder of Sex Development – VAGINOPLASTY

INTRODUCTION

Les ambiguïtés sexuelles ou anomalies de la différenciation sexuelle ou Disorders of Sex development sexuel (DSD) sont définies comme des conditions congénitales dans lesquelles le développement du sexe chromosomique, gonadique ou anatomique est atypique [1,2]. Leur fréquence est estimée entre 0,1 à 0,2 % [3] à 1/10 000 naissances [1]. Cinq types de DSD ont été identifiés d'après le consensus sur la gestion des troubles intersexuels [1], parmi lesquels le 46 XY DSD anciennement appelé pseudohermaphrodisme mâle. Les circonstances de découverte des 46 XY sont variées selon qu'il s'agisse de la période néonatale, pubertaire ou adulte.

Notre but est de rapporter un cas de 46 XY DSD découvert à l'âge adulte consultant pour infertilité primaire et pris en charge dans notre structure.

OBSERVATION

K.S., 24 ans de sexe d'élevage féminin, est venue consulter pour infertilité primaire, accompagnée du père de son mari qui est également le grand frère de sa mère. Elle est mariée depuis 6 ans, a vécu avec son mari pendant 4 ans avec des rapports sexuels réguliers 2 à 3 fois par semaine, avant que celui-ci ne prenne une deuxième femme en raison de l'infertilité du couple. Elle est fille unique d'une mère décédée le lendemain de son accouchement, des suites d'une hémorragie. Le nouveau né a été confié à une des femmes du grand frère de la défunte qui avait également un petit garçon de deux mois, décédé par la suite d'une rougeole à l'âge de 8 mois. Le nourrisson a subi l'excision rituelle à l'âge de 6 mois. Le reste des antécédents médicaux est constitué par les fièvres palustres, les infections respiratoires et la bilharziose urinaire, tous traités avec succès. Très appréciée par sa famille d'adoption en raison de sa capacité élevée face aux travaux domestiques, champêtres et de cueillettes, elle a été mariée à un des fils de son père adoptif, de 4 ans son aîné, deuxième enfant d'une autre femme de son père adoptif. Elle n'a jamais vu ses règles ni n'a présenté d'hématurie cyclique.

A l'examen physique, elle mesurait 1,69m pour 62 kg. La tension artérielle était à 110/66 mm d'Hg, le pouls à 72/mn et la température à 36°3C. Les cheveux étaient tressés, les oreilles percées portant des boucles d'oreille, les lèvres et les gencives tatouées en noire à la manière des femmes de la localité, les dents bien blanches avec absence de carie, la voix était intermédiaire. Il n'y avait ni pilosité faciale ni de signe d'un rasage courant. Dévêtue, elle présentait une musculature androgyne avec des épaules carrées, les muscles biceps bien apparents, un bassin étroit, une poitrine plate sans ébauche de développement des glandes mammaires. L'aspect du tronc est

illustré par la figure 1.



Figure 1 : Vue d'ensemble

A l'examen des organes génitaux externes, la pilosité était triangulaire. On notait l'absence de l'organe pénoclitoridien, réduit à une petite surélévation circulaire en dessous de la cicatrice d'excision. Les bourrelets génitaux étaient vulviformes avec présence de grandes lèvres, de petites lèvres, absence du sinus urogénital. Il existait un seul orifice au niveau du périnée antérieur correspondant à l'ostium urétral externe. Les deux gonades palpées au niveau inguinal, mobilisables, descendaient au niveau vulvaire et s'y maintenaient un cours instant avant de remonter. Le toucher rectal n'a pas décelé la présence d'utérus ou de prostate. L'aspect des organes génitaux externes est illustré par les figures 2 et 3.



Figure 2 : Aspect des organes génitaux externes



Figure 3 : Aspects des organes génitaux externes après abaissement des gonades

L'échographie abdomino-pelvienne réalisée n'a pas objectivé la présence d'utérus ou de vagin. Elle a montré la présence d'une prostate dont le volume a été estimé à 15 ml, la présence de deux vésicules sé-

minales. Elle a également mis en évidence la présence de deux gonades en position inguinale évoquant de part leur morphologie et leur échostructure, des testicules de volume normal. L'urétrocystoscopie réalisée a objectivé un urètre d'environ 12 cm, avec un colliculus séminal présentant à l'agrandissement de l'image, l'utricule prostatique et les orifices des deux canaux éjaculateurs. Il n'a pas été observé sur tout le trajet de l'urètre, l'abouchement d'un vagin. La vessie était normale. Les dosages sanguins de la FSH, de la LH, de la testostérone et des œstrogènes étaient normaux dans les proportions d'un homme adulte en dehors d'une légère élévation de la FSH.

Le Diagnostic de sous virilisation d'un individu de sexe masculin ayant subi une phallectomie rituelle à l'âge de 6 mois a été retenu.

La prise en charge thérapeutique a comporté 2 volets :

- un volet psychologique qui a constitué à informer la patiente sur son impossibilité à concevoir en raison de l'absence des organes génitaux internes féminins; sur l'anomalie des organes génitaux externes, l'absence du vagin qui est l'organe de copulation féminin. La patiente par contre, n'a pas été informée sur son appartenance au sexe masculin, sur conseil du psychologue. La raison évoquée étant qu'elle avait été élevée comme une fille, avait été acceptée comme telle par elle-même et par sa famille.

- un volet chirurgical qui a consisté après une anesthésie générale avec intubation oro-trachéale, en :

- Une laparotomie médiane sous ombilicale avec cœliotomie ;
- Le prélèvement d'environ 15 cm de colon sigmoïde pourvu de son méso ;
- Le rétablissement de la continuité digestive ;
- La fermeture du bout proximal de l'anse sigmoïdienne isolée avec double invagination pour donner l'aspect de col utérin ;
- La fixation du bout fermé et invaginé au promontoire ;
- L'incision longitudinale d'environ 3 cm au niveau du sinus uro-génital et aménagement d'un tunnel à travers les muscles élévateurs de l'anus ;
- L'extériorisation à travers le tunnel aménagé du bout distal de l'anse sigmoïde ; Figure 4
- La suture des berges du bout distal de l'anse sigmoïdienne isolée aux berges internes de l'incision longitudinale effectuée au niveau du sinus uro-génital ; Figure 5
- Une orchidectomie bilatérale ; Figure 6
- La fermeture du péritoine et de la paroi abdominale, plan par plan sur un drain placé dans le Douglas et extériorisé par une contre-incision.



Figure 4 : Extériorisation du greffon sigmoïdien à travers l'incision du sinus urogénital.



Figure 5 : Aspect final en fin d'intervention

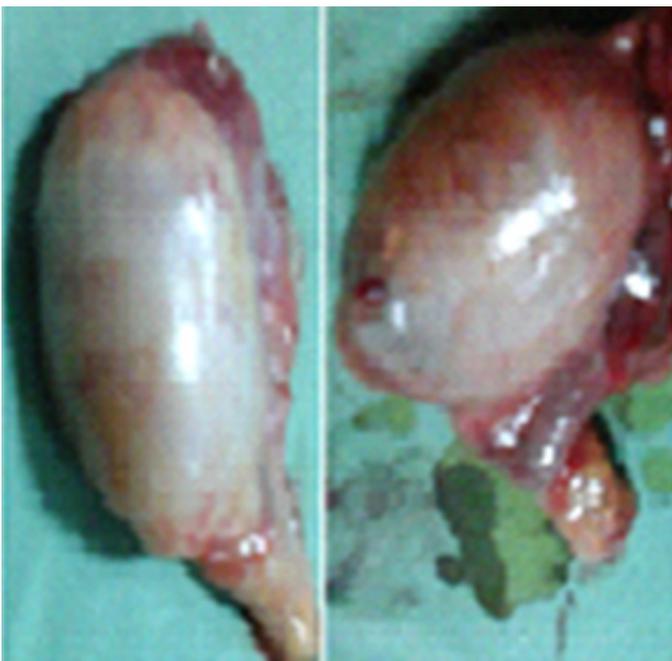


Figure 6 : Testicules gauche et droit après orchidectomie

Les suites opératoires ont été simples. Le transit intestinal a repris au lendemain de l'intervention et l'alimentation a été autorisée au quatrième jour post opératoire. Le premier pansement, l'ablation du drain du Douglas ainsi que la première toilette vaginale ont été effectués au troisième jour post-opératoire. L'ablation totale de fils a été effectuée au huitième jour post-opératoire et la patiente a été libérée deux jours plus tard.

L'examen histologique des pièces d'orchidectomie a conclu à une atrophie testiculaire bilatérale.

Revue à un et deux mois après l'opération, une bonne cicatrisation du néo-vagin a été observée avec un toucher vaginal bidigital non douloureux et une production minimale de mucus. Le rapport sexuel a été autorisé à deux mois post-opératoire. Au troisième mois post-opératoire la patiente nous rapporta des rapports sexuels réguliers, une bonne entente dans son foyer. En plus, il lui avait été donné en adoption un garçon de 6 mois, deuxième enfant de la seconde épouse de son mari, en début de grossesse.

DISCUSSION

Les anomalies de la différenciation sexuelle sont généralement découvertes à la naissance, dans la petite enfance, ou à la puberté [4, 5, 6]. Les découvertes tardives comme notre cas (24 ans) sont également rencontrées. DIAKITE et col.[7] à Bamako ont trouvé un âge moyen de 19,5 ans avec un extrême de 31 ans. ARSLAN et col.[8] en Turquie ont rapporté un cas de 70 ans chez une femme à la suite d'une hernie inguinale étranglée dont le contenu était un testicule. Les motifs de consultation sont le plus souvent les anomalies des organes génitaux externes, [6,9], la cryptorchidie, la hernie inguinale ou l'hypospadias [5], les anomalies de la puberté comme la virilisation d'une fille, l'absence de la poussée mammaire ou l'aménorrhée primaire [5, 10, 11].

Le motif de consultation pour infertilité se voit surtout pour les 46 XY DSD élevé comme garçon. FINLAYSON et col. [12] lors de l'étude histologique des gonades de 44 patients avec DSD ont trouvé des cellules germinales dans 68% des cas, mais GUERCIO et Col.[13] ont trouvé que beaucoup d'homme avec anomalie de la différenciation sexuelle présentaient des oligospermies sévères et des azoospermies. En dépit de l'absence de développement mammaire et de l'aménorrhée primaire, le motif de consultation de notre patiente a été l'infertilité primaire car étant mariée à un homme. L'aspect des organes génitaux externes avec l'absence d'organe pénoclitordien, l'antécédent d'excision de type 2 nous avaient conduit dans un premier temps vers une séquelle d'excision avec fusion des lèvres vulvaires. La présence de gonades au niveau inguinale pouvant être abaissées, l'absence d'organes génitaux internes féminins, la présence de la prostate à l'échographie ; la présence

de colluculus séminal à l'urétrocystoscopie et le bilan hormonal, nous ont amené à un diagnostic de sous virilisation d'un individu de sexe masculin. Le caryotype et les dosages hormonaux spécifiques n'étant pas réalisables dans notre contexte ; ni la confirmation génotypique, ni l'étiologie de l'anomalie hormonale n'ont pu être obtenues. L'examen histologique des gonades a tout de même conclu à la présence de testicule. Dans la série de GANIE et col. au Kwa-Zulu-Natal en Afrique du Sud, 96% (n=192) des 46 XY DSD sont dus aux anomalies de la synthèse des androgènes et de leur action [14]. Le sexe féminin d'élevage des 46 XY DSD n'est pas rare, MARZUKI et col. [15] ont rapporté 22 cas de 46 XY DSD élevés comme fille sur 70, AGUSTINI UTARI et col. [9], 12 cas de 46 XY DSD élevés comme fille et DI et col. [6] 7 cas 46 XY DSD sur 128. Cette discordance entre le caryotype et le sexe d'élevage se retrouve aussi dans le caryotype féminin. GANIE et col [16] dans son étude sur les ovotestis DSD a trouvé que deux tiers des patients avaient un sexe d'élevage masculin alors que 88% avaient un caryotype 46 XX féminin. Après information de la patiente sur l'anomalie des organes génitaux externes, de son impossibilité à contracter une grossesse en raison de l'absence des organes génitaux internes féminins ; une vaginoplastie sigmoïde fut décidée et réalisée. Le segment recto-sigmoïde est le meilleur substitut du tissu vaginal [15]. HENSLEY et col.[16] en 23 ans d'expérience de la vaginoplastie intestinale sur 36 patients ayant répondu au questionnaire rapporta 15 femmes mariées et une satisfaction sexuelle dans 78% des cas. BOUMAN et col. [17] dans sa revue de la littérature incluant 21 études et 894 patientes rapporta un taux élevé de satisfaction sexuelle. L'orchidectomie bilatérale est nécessaire à cause du risque d'évolution d'un carcinome in situ infantile présent dans les cryptorchidies, en tumeur germinale invasive [18]. CHEMES et col. [19] sur l'histologie testiculaire de 21 cas de 46 XY DSD ont rapporté une anomalie des cellules germinales dans 85% des cas, la présence de carcinome in situ et de tumeur germinale dans 11 cas.

Le bon climat familial, la bonne appréciation de la patiente en raison de ses capacités élevées face aux travaux par rapport aux autres femmes dans une société paysanne et le statut marié de la patiente ont été les arguments qui ont prévalu quant à non communication du sexe chromosomique à la patiente et à sa famille.

CONCLUSION

Les anomalies de la différenciation sexuelle sont peu rencontrées dans notre pratique. Le diagnostic tardif a été dû à l'excision de type II ayant emporté le pénis. Notre conduite thérapeutique a consisté en la préservation du sexe d'élevage.

Conflits d'intérêt : Aucun

REFERENCES

1. Peter A. Lee, Christopher P. Houk, S. Faisal Ahmed, Ieuan A. Hughes, in collaboration with the participants in the International Consensus Conference on Intersex organized by the Lawson Wilkins Pediatric Endocrine Society and the European Society for Paediatric Endocrinology. Consensus Statement on Management of Intersex Disorders. *Pediatrics* 2006;118:e488-e500.
2. Gomez-Lobo, Amies Oelschlager AM. Disorders of Sexual Development in Adult Women. *Obstet Gynecol.* 2016 Nov ; 128 (5) : 1162- 1173.
3. Creighton S, Minto C. Managing intersex: most vaginal surgery in childhood should be deferred. *BMJ* 2001;323(7324):1264—5
4. Ekenze, S.O., Nwangwu, E.I., Amah, C.C. et al. Disorders of sex development in a developing country: perspectives and outcome of surgical management of 39 cases. *Pediatr Surg Int* (2015) 31: 93.
5. Kearsley, I. & Hutson, J.M. Disorders of sex development (DSD): not only babies with ambiguous genitalia. A practical guide for surgeons. *Pediatr Surg Int* (2016).
6. Wu Di, Gong Chunxiu, Qin Miao. Analysis growth development of 153 disorders of sex development. *Int J Pediatr Endocrinol* (2013) 2013(Suppl 1): O27.
7. M.L. Diakité, J.G. Berthé H, A. Timbely, M. Diallo, M. Maiga, A. Diakité, M. Diallo, K. Ouattara, A. Faure. Problématique de la prise en charge des anomalies de la différenciation sexuelle dans le service d'urologie : CHU Point G. *Progrès en urologie* (2013) 23, 66—72.
8. Arslan Y, Altintoprak F, Ozkan OV, Yalkın O, Gunduz Y, Kahyaoglu Z. Androgen insensitivity syndrome diagnosed in an elderly patient during a strangulated inguinal hernia repair. *Int J Surg Case Rep.* 2013;4(12):1124-6.
9. Agustini Utari, Aman B Pulungan, Bambang Tri-djaja. Characteristic of patients with disorders of sex development (DSD) in Cipto Mangunkusumo Hospital, Jakarta. *International Journal of Pediatric Endocrinology* 2013, 2013(Suppl 1):P193.
10. Haider M Al-Attia. Male pseudohermaphroditism due to 5 α -reductase-2 deficiency in an Arab kindred *Postgrad Med J* 1997; 73: 802-807.
11. WM But, Angel Chan, CY Lee, Almen Lam, YY Lam, PY Loung, KL Ng, MY Wong, K T Chan, WY Tse, CC Shek. Etiologies of 46,XY disorders of sex development(DSD): a collaborative study in Hong Kong. *International Journal of Pediatric Endocrinology* 2013, 2013(Suppl 1):P185.
12. Courtney Finlayson, Michael K. Fritsch, Emilie K. Johnson, Iliana Rosoklija, Yasmin Gosiengfiao,

- Elizabeth Yerkes, Mary Beth Madonna, Teresa K. Woodruff and Earl Cheng. Presence of Germ Cells in Disorders of Sex Development: Implications for Fertility Potential and Preservation. *Journal of Urology*. Vol. 197, 1-7, April 2017.
13. Guercio G, Costanzo M, Grinspon RP et al: Fertility issues in disorders of sex development. *Endocrinol Metab Clin North Am* 2015; 44: 867.
 14. Ganie Y, Aldous C, Balakrishna Y, Wiersma R. Disorders of sex development in children in KwaZulu-Natal Durban South Africa : 20-year experience in a tertiary centre. *J Pediatr Endocrinol Metab*. 2017 Jan 1;30(1):11-18.
 15. Marzuki, N.S., Suciati, L.P., Paramayuda, C. et al. Sex rearing in individuals with 46,XY disorders of sex development prior to diagnosis. *Int J Pediatr Endocrinol* (2013) 2013(Suppl 1): P192.
 16. Ganie Y, Aldous C, Balakrishna Y, Wiersma R. The Spectrum of Ovotesticular Disorders of sex development in South Africa: A Single-Centre Experience. *HormRes Paediatr*. 2017 Apr 3. Djordjevic ML, Stanojevic DS, Bizic MR . Rectosigmoide vaginoplasty : clinical experience and outcomes in 86 cases. *J Sex Med*. 2011 Dec;8(12):3487-94.
 18. Hensle TW(1), Shabsigh A, Shabsigh R, Reiley EA, Meyer-Bahlburg HF. Sexual function following bowel vaginoplasty. *J Urol*. 2006 Jun;175(6):2283-6.
 19. Bouman MB(1), van Zeijl MC, Buncamper ME, Meijerink WJ, van Bodegraven AA, Mullender MG. Intestinal vaginoplasty revisited: a review of surgical techniques, complications, and sexual function. *J Sex Med*. 2014 Jul;11(7):1835-47.
 20. Müller J, Skakkeboek NE, Nielsen OH, Graem N. Cryptorchidisme and testis cancer. Atypical infantile germ cells followed by carcinoma in situ and invasive carcinoma in adulthood. *Cancer* 54, 629 – 634.
 21. H.E. Chemes, M. Venara, G. del Rey, A.J. Arcari, M.P. Musse, R. Papazian, V. Forclaz, S. Gottlieb. Is a CIS phenotype apparent in children with Disorders of Sex Development? Milder testicular dysgenesis is associated with a higher risk of malignancy *Andrology*, 2015, 3, 59 – 69.